



## PARSİYEL TETRAZOMİ 18 (TETRAZOMİ 18P- İZOKROMOZOM 18) OLAN OLGUDA ANESTEZİ YÖNETİMİ DENEYİMİMİZ

### OUR EXPERIENCE IN ANESTHESIA MANAGEMENT OF PARTIAL TETRAZOMY 18 (TETRAZOMY 18P- ISOCHROMOZOM 18)

Ahmet GÜLTEKİN<sup>1</sup> İlker YILDIRIM<sup>1</sup> Ayhan ŞAHİN<sup>1</sup> M. Cavidan ARAR<sup>1</sup>

[0000-0003-4570-8339](https://doi.org/10.36516/jocass.2020.37), [0000-0002-4245-1163](https://doi.org/10.36516/jocass.2020.37), [0000-0002-3539-2353](https://doi.org/10.36516/jocass.2020.37), [0000-0003-1952-427X](https://doi.org/10.36516/jocass.2020.37)

<sup>1</sup>Tekirdağ Namık Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Tekirdağ, Türkiye

Sorumlu Yazar/Corresponding Author: Ahmet Gültekin E-mail: [ahmetgultekin82@yahoo.com](mailto:ahmetgultekin82@yahoo.com)

Geliş Tarihi/Received: 06.05.2020 Kabul Tarihi-Accepted: 09.06.2020 Available Online Date/Çevrimiçi Yayın Tarihi: 22.06.2020

Cite this article as: Gültekin A, Yıldırım İ, Şahin A, Arar MC. Parsiyel Tetrazomi 18 (Tetrazomi 18p- İzokromozom 18) Olan Olgunun Anestezi Yönetimi Deneyimimiz. *J Cukurova Anesth Surg.* 2020;3(E1),28-32. Doi: [10.36516/jocass.2020.37](https://doi.org/10.36516/jocass.2020.37)

#### Öz

Amaç: Tetrazomi 18p (izokromozom 18), 18. kromozom kısa kolunun iki kopyasından oluşan anormal bir ekstra kromozomdan kaynaklanır. Kesin bir prevalans oranı hesaplanamamasına rağmen, 1 / 140.000-180.000 canlı doğum prevalansı ile çok nadir görülen bir kromozomal anormalliktir. Olgumuz bilateral inmemiş testis ve sünnet operasyonu nedeniyle polikliniğimizde değerlendirilen dört yaşında, 11 kilogram ağırlığında bir erkek çocuk hasta olup, anestezi uygulamamızda zor ventilasyon ve zor entübasyon riskine rağmen 2.0 LMA ile başarılı bir şekilde ventilasyon sağlandı.

Anahtar Kelimeler: Tetrazomi 18p, izokromozom 18, genel anestezi, zor havayolu

#### Abstract

Aim: Tetrasomy 18p (isochromosome 18) originates from an abnormal extra chromosome consisting of two copies of the short arm of chromosome 18. Although a definite prevalence rate can not be calculated, it is a very rare chromosomal abnormality with a prevalence of 1 / 140,000-180,000 live births. Our case was a four-year-old, 11 kg weighted boy, evaluated in our outpatient clinic because of bilateral undescended testis and circumcision. In anesthetic management, a successful ventilation with 2.0 LMA has been performed despite difficult ventilation and difficult intubation risk.

Keywords: Tetrasomy 18p, isochromosome 18, general anesthesia, difficult airway

## Giriş

Tetrazomi 18p (izokromozom 18), 18. kromozom kısa kolunun iki kopyasından oluşan anormal bir ekstra kromozomdan kaynaklanır. Kesin bir prevalans oranı hesaplanamamasına rağmen, 1 / 140.000-180.000 canlı doğum prevalansı ile çok nadir görülen bir kromozomal anormalliktir<sup>1</sup>. Ancak aynı zamanda en sık gözlenen izokromozomlardan biridir ve her iki cinsiyeti de eşit şekilde etkiler<sup>2-4</sup>. Tetrazomi 18p, vücudun birçok bölümünü etkileyen kromozomal bir durumdur. Bu durum genellikle bebeklik döneminde beslenme güçlüğü, gelişme geriliği, değişen boyutta mental gelişim geriliği, kas tonusunda değişiklikler, belirgin yüz özellikleri, bunlara bağlı ventilasyon zorluğu ve diğer doğum kusurlarına neden olur. 18p tetrazomisi olan erkekler inmemiş testisler veya hipospadias ile doğabilir. Bununla birlikte semptomlar etkilenen bireyler arasında değişiklik gösterir<sup>5,6</sup>.

## Olgu

Olgumuz bilateral inmemiş testis ve sünnet operasyonu nedeniyle polikliniğimizde değerlendirildi. Dört yaşında, 11 kilogram ağırlığında erkek çocuk hastamızın anamnezinden doğumdan itibaren fiziksel ve mental gelişme geriliği olduğu, bu nedenle yapılan tetkikleri ile parsiyel tetrazomi 18 tanısı aldığı, epileptik aktivite öyküsü nedeniyle, çocuk nörolojisi hekimi tarafından takipli hastanın tedavide Levitirasetam şurup 100mg, günde 2 kere, tok karnına kullandığı, daha önceki anestezi öyküsünün MRI (manyetik rezonans görüntüleme) nedeniyle aldığı sedasyon uygulaması olduğu öğrenildi.

Çocuk nörolojisi hekimine konsülte edilen hastada EEG bulguları mevcut olduğu öğrenildi ve önerilerle kullanılan antikonvülzan dozu azaltılmaya başlandı. Yapılan anestezi öncesi değerlendirme ve muayenede mallampati skoru sınıf 1, ASA skoru II, Hemoglobün: 9.93 gr/dl, Hematokrit: %30,1, trombosit: 264000 / mm<sup>3</sup>, INR: 1, PT: 13,6 saniye, APTT: 27,7 saniye olan olgumuz için preoperatif 6 saat açlık sonrası genel anestezi altında operasyon planlandı. Operasyonda standart monitorizasyona (SpO<sub>2</sub>, NIBP, EKG) ek olarak ısı monitorizasyonu da eklendi. Operasyon (hastanın anestezi indüksiyonundan derlenmeye teslim edilinceye kadar geçen süre) yaklaşık 85 dakika sürdü. İndüksiyonda intravenöz olarak 40 mg propofol, 10 mcg fentanyl sonrası havayoluna laringeal maske (no: 2.0) yerleştirildi. Anestezi idamesi inhale %2,5 sevorane + %50 oksijen + %50 azot protoksit ile sağlandı. Postoperatif analjezi amacıyla 100 mg parasetamol iv (intravenöz) uygulandı. Operasyon sırasındaki takiplerinde stabil seyreden hasta 85 dakika sonunda sorunsuz derlenme ünitesine devredildi. Postoperatif dönemde takibi serviste devam eden olgumuz 24 saat sonra taburcu edildi.

## Tartışma

Tetrazomi 18p, 18. kromozomun kısa kolunun iki kopyasından oluşan anormal bir ekstra kromozomdan kaynaklanır. Nadir görülen bir kromozomal anormalliktir<sup>1,6</sup>. Tetrazomi 18p, vücudun birçok bölümünü etkileyen kromozomal bir durumdur. Bu durum genellikle bebeklik döneminde beslenme güçlüğü, gelişme geriliği, değişen boyutta mental gelişim geriliği<sup>6</sup>, kas tonusunda

değişiklikler, belirgin yüz özellikleri (düşük kulaklar, küçük bir ağız, ince bir üst dudak ile burun arasında geniş bir philtrum) ve diğer doğum kusurlarına neden olur. Bununla birlikte semptomlar etkilenen bireyler arasında değişiklik gösterir. Kas tonusunda değişiklikler de genellikle tetrazomi 18p ile birlikte dir. Etkilenen çocukların bazılarında mükümler hipotoni, hipertoni veya spastisite vardır. Bu değişiklikler, oturma, emekleme ve yürüyüş dahil olmak üzere motor becerilerin gelişiminin

gecikmesine katkıda bulunur<sup>5,7</sup>. Nadir malformasyon yokluğunda, doğum öncesi ultrason ile teşhisi çok zordur, çünkü tek doğum öncesi belirtisi, anne karnındaki gelişme geriliği olabilir<sup>8</sup>. Bizim olgumuz da doğum sonrası bebeklik döneminde beslenme güçlüğü ve gelişme geriliğine bağlı olarak yapılan değerlendirme sonucu tetrazomi 18p tanısı almıştır. Hipotonik olan olgumuzda, semptomatik yüz görünümü mevcuttu (düşük kulak çizgisi, küçük bir ağız ve uzun bir philtrum) (Şekil 1).



**Şekil 1** Olgumuzun mevcut semptomatik yüz görünümü



Şekil 2 LMA ile sağlanan havayolu uygulaması

Mental gelişim geriliği bu hastaların en sık görülen bulgusudur (%100)<sup>7</sup>. Tetrazomi 18p sahibi hastaların perioperatif anestezi yönetimi hakkında çok fazla veri bulunmamasına karşın; olgumuzda kas tonusu bulguları olması nedeniyle malign hipertermi olasılığı düşünülerek standart monitorizasyonumuza ısı takibi de eklenmiştir. Hava yolu sağlanmasında 2.0 numaralı LMA (laringeal maske) kullanarak uyguladığımız genel anestezi uygulaması sırasında ve sonrasında hastada perioperatif anestezik komplikasyon yaşanmamıştır (Şekil 2). Tetrazomi 18p'li hastaların anestezi

yönetiminde genel anestezi tercih edilebilecek olup, hastaların kas tonusu bulgusu, küçük ağız- ağız açıklığı konusunda zor maske ve zor entübasyon açısından dikkatli olmak gerekir. Bizi de zor havayolu açısından uyaran olgumuzdaki küçük ağız ve ağız açıklığıdır. Hastaların anestezi planına uygun araç gereçler operasyon öncesi hazır edilmelidir. Bizim olgumuzda kürarizasyon özellikle tercih edilmemiş olup, tercih edilmesi durumunda kas gücünün geri dönüşü takibi dikkatli yapılmalıdır. Kas gücünün geri dönüşünde sugammadex tercih sebebi olabilir.

Olgumuzun anne ve babasında hastanın bu durumunu açıklayacak bulgular olmasa da aile anamnezi bu konuda önemlidir. Tetrazomi 18p olgularında anestezi yönetimi ile ilgili literatür taramasında yeterince veri bulunamamış olup, nadir karşılaşılabilecek olgumuzun genel anestezi altında LMA ile yapılan anestezi yönetimini literatüre katkı olarak sunmayı amaçladık.

## Sonuç

Tetrazomi 18p olgusu ile karşılaştığımızda ilk aklımıza gelen multipl anomaliler ve küçük ağız açıklığı olmalıdır. Genel anestezi uygulanacaksa öncelikli olarak preoperatif zor ventilasyon ve zor entübasyon koşullarına göre hazırlık yapılması uygun olacaktır.

**Finansal destek:** Bu makalede açıklanan çalışma için herhangi bir finansman alınmadı.

**Çıkar çatışması:** Yazarlar arasında herhangi bir çıkar çatışması bulunmamaktadır.

**Etik onam:** Vakadan aydınlatılmış onam formu alınmıştır.

## Kaynaklar

1. Brambila Tapia AJ, Figuera L, Vazquez Cardenas NA, et al. The variable phenotype in tetrasomy 18p syndrome: a propos of a subtle dysmorphic case. *Genet Couns* 2010;21:277-83.
2. Sebold C, Roeder E, Zimmerman M, et al. Tetrasomy 18p: report of the molecular

- and clinical findings of 43 individuals. *Am J Med Genet A* 2010;152:2164-72.
3. Dunder M, Caglayan AO, Saatci C, et al. A case with a rare chromosomal abnormality: isochromosome 18p. *Genet Couns* 2010;21:69-74.
4. Plaiasu V, Ochiana D, Motei G, et al. A rare chromosomal disorder- isochromosome 18p syndrome. *Maedica (Buchar)* 2011;6:132-6.
5. Available from: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/tetrasomy-18p#> Erişim tarihi: 06Mayıs2020.
6. O'Donnell L, Soileau BT, Sebold C, et al. Tetrasomy 18p: Report of cognitive and behavioral characteristics. *Am J Med Genet Part A*. 2015 Jul;167 (7):1474-82.
7. Yıldırım M, Küçük Kurtulgan H, Özer L, et al. A female infant case with tetrasomy 18p. *Cumhuriyet Medical Journal*, 2015;37(4):283-6. doi: 10.7197/cmj.v37i4.5000117147.
8. Tolva G, Silipigni R, Quarenghi A, et al. *J Obstet Gynaecol Res*. 2019 Mar;45(3):705-8. doi: 10.1111/jog.13873.